

## Cos'è l'ipoparatiroidismo

L'ipoparatiroidismo è una malattia rara. Si definiscono rare le malattie che hanno un'incidenza inferiore a una data soglia, che per l'Unione Europea è fissata a 5 casi su 10.000 persone. Queste malattie sono particolarmente difficili da diagnosticare, sia perché la conoscenza delle caratteristiche di queste patologie non è abbastanza diffusa, sia perché la varietà dei sintomi le rende di arduo riconoscimento. Un altro problema è poi costituito dalla difficoltà di cura, per l'assenza di farmaci che non esistono o, se anche esistono, non vengono prodotti per la troppo scarsa commerciabilità.

L'ipoparatiroidismo è caratterizzato dall'assenza, o dall'insufficienza, dell'ormone paratiroideo, prodotto dalle quattro ghiandole paratiroidi, grandi come un chicco di grano, che sono poste nel collo, ai lati della tiroide, pur svolgendo un'attività completamente diversa da quest'ultima. L'ormone paratiroideo ha l'importantissima funzione di controllare i livelli di calcio, fosforo e vitamina D nel sangue e, di conseguenza, da lui dipende la salute delle ossa. Infatti quando il livello di calcio nel sangue si abbassa, il paratormone si attiva sia preoccupandosi di prelevarne un po' dal nostro grande deposito, le ossa, sia trattenendo un po' di quello che avremmo espulso attraverso le urine, sia stimolando l'intestino ad assorbirne di nuovo dagli alimenti, tramite l'attivazione dell'ormone vitamina D. Quando nel nostro organismo i livelli di paratormone sono troppo bassi si ha come conseguenza la riduzione dei livelli di calcio nel sangue e l'aumento di quelli di fosforo.

Spesso l'ipoparatiroidismo è causato da rarissime malattie genetiche che alterano la funzione o l'anatomia delle paratiroidi (circa 15 diverse tra loro), oppure in malattie autoimmuni, infine può insorgere come conseguenza dell'asportazione chirurgica della tiroide, (ciò avviene soprattutto se questa è affetta da carcinoma), tanto che dal 2 al 10% dei pazienti che subiscono una tiroidectomia vedranno come conseguenza indesiderata della stessa un ipoparatiroidismo postchirurgico.

L'ipoparatiroidismo si manifesta con una grande varietà di sintomi e di complicazioni, dovute alla carenza acuta e cronica di calcio. I sintomi più lievi possono essere fragilità e secchezza di unghie, capelli e pelle. La mancanza di calcio aumenta l'eccitabilità muscolare, provocando dolori addominali, al viso, alle gambe e ai piedi, crampi e spasmi muscolari, convulsioni, prurito alle labbra o alle dita sia delle mani che dei piedi, cataratta. Quando l'ipocalcemia è cronica si ha anche una sofferenza del sistema nervoso centrale, della muscolatura viscerale (coliche addominali, difficoltà a deglutire) e alterazioni del battito cardiaco. Si tratta quindi di quindi sintomi molto vari e difficili da interpretare.

Per molto tempo l'ipoparatiroidismo è stata una patologia negletta: fino a due anni orsono non erano nemmeno state emanate delle linee-guida, malgrado la patologia fosse stata individuata da oltre settant'anni. L'unico rimedio è consistito, sino a tempi recenti, nella supplementazione di calcio e vitamina D, senza però che fosse possibile servirsi di terapie realmente sostitutive per i casi più refrattari.

Fortunatamente la scienza ha compiuto recentemente molti passi in avanti nel comprendere le cause e le manifestazioni di questa patologia. La nuova scoperta dell'efficacia del trattamento con il paratormone, un peptide di 84 aminoacidi apre prospettive formidabili nella terapia di questa invalidante patologia. L'Agenzia Europea dei Medicinali (EMA) ha dato un anno fa l'autorizzazione, all'uso del farmaco PTH 1-84 nel trattamento dell'ipoparatiroidismo che non risponde alla terapia con calcio e vitamina D. Il farmaco è già disponibile in Germania ed un minuscolo numero di casi è oggi trattato in Italia su approvazione dell'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA).

Ci auguriamo che presto il farmaco diventi disponibile alla prescrizione anche nel nostro Paese, permettendo ai pazienti che non rispondono alla terapia convenzionale di avere nuove speranze e di veder migliorata la propria qualità di vita.